

UNIVERSITE DE CAEN

FACULTE DE MEDECINE

Année 1976

N° 271

THESE POUR LE
DOCTORAT EN MEDECINE
(Diplôme d'Etat)

par

M. Jean-Luc PERREE

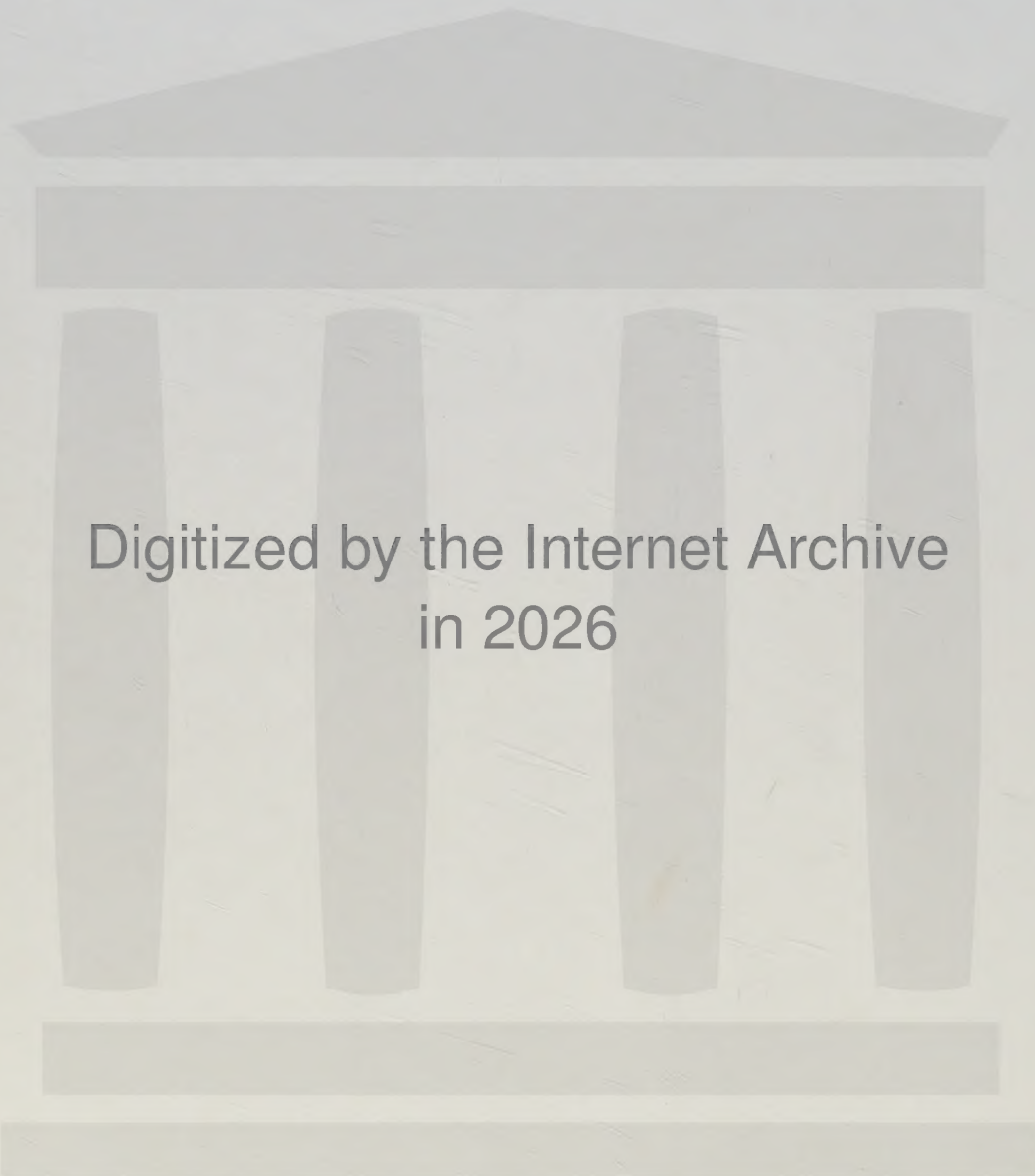
né le 1^{er} avril 1947 à COUTANCES - 50 -

présentée et soutenue publiquement le 22 JAN. 1976

DYSPLASIE POLYEPIPHYSAIRE ET RHUMATISME CHONDRODYSPLASIQUE

ETUDE A PROPOS D'UN CAS FAMILIAL (5 observations)

Président : Monsieur le Professeur VENEZIA



Digitized by the Internet Archive
in 2026

https://archive.org/details/IA41550809_0006

UNIVERSITE DE CAEN

FACULTE DE MEDECINE

Année 1976

N°

THESE POUR LE
DOCTORAT EN MEDECINE
(Diplôme d'Etat)

par

M. Jean-Luc PERREE

né le 1^{er} avril 1947 à COUTANCES - 50 -

présentée et soutenue publiquement le

DYSPLASIE POLYEPIPHYSAIRE ET RHUMATISME CHONDRODYSPLASIQUE

ETUDE A PROPOS D'UN CAS FAMILIAL (5 observations)

Président : Monsieur le Professeur VENEZIA



FACULTE DE MEDECINE

PROFESSEURS

MM.	EVARD	Clinique chirurgicale A
	FABRE	Physiologie
	FERNANDEZ	Physique médicale
	FOUCAULT	Pathologie expérimentale
	GUIHARD	Pédiatrie
	LACROIX	Clinique et pathologie chirurgicale B
	LEMENAGER	Clinique médicale A
	LEVY	Clinique obstétricale
	LHIRONDEL Jean	Clinique médicale infantile
	MOREL Claude	Bactériologie, Virologie
	MORIN	Séméiologie médicale
	OLIVIER	Clinique médicale B
	PHELINE	Anatomie
	POULAIN	Médecine opératoire
	ROUSSELOT	Anatomie pathologique
	SAVINI	Pharmacologie
	VALLA	Médecine générale et thérapeutique
	VILLEY	Clinique médicale C

PROFESSEURS SANS CHAIRE

MM.	DROSDOWSKY	Biochimie médicale
	IZARD	Histologie et embryologie
	POILPRE	Psychiatrie
	THERET	Histologie et embryologie
	THOMAS	Hématologie
	VENEZIA	Pédiatrie-génétique

MAITRES DE CONFERENCES AGREGES

MM.	ADAM	Neuro-chirurgie
	AUBRIOT	Orthopédie, traumatologie
	BAZIN	Thérapeutique, réanimation médicale
	BEUVE-MERY	Médecine interne
	BEZARD	Chirurgie générale
	DAVERNE	Electro-radiologie
Mle	DENIZET	Radiologie
	DESCHAMPS	Dermatologie
	GAUBERTI	Médecine préventive et santé publique, Hygiène
	GIGNOUX	Chirurgie générale
	HOUTTEVILLE	Neurochirurgie
Mme	LECACHEUX	Maladies infectieuses
	LECHEVALIER	Neurologie
	LECOQ	Ophtalmologie
	LEYMARIE	Biochimie médicale
	LOYAU	Rhumatologie
	MANDARD	Anatomie pathologique
	MOREL Pierre	Psychiatrie d'adultes
	MOULIN	Pharmacologie
	MULLER	Gynécologie, obstétrique
	POTIER J.C.	Médecine expérimentale
	POTTIER M.	Physiologie
	QUESNEL	Anesthésiologie
	VERWAERDE	Thérapeutique
	ABBATUCCI	Radiologie (Maître de conférences associé).

A MES PARENTS ,

Qu'ils soient remerciés pour tout ce qu'ils
m'ont donné ; qu'ils trouvent ici le témoignage
de mon affection .

A FRANCOISE, ma femme,

A THOMAS, mon fils,

Avec mon amour .

A MA FAMILLE ,

A MES AMIS .

A MONSIEUR LE PROFESSEUR VENEZIA ,

qui a bien voulu nous faire l'honneur
d'accepter la présidence de cette thèse.

Nous le prions de croire à notre profond respect et à notre reconnaissance
pour l'accueil qu'il nous a réservé et
pour l'enseignement qu'il nous a donné.

A MONSIEUR LE PROFESSEUR AGREGÉ LOYAU ,

avec toute notre reconnaissance pour
l'enseignement qu'il nous a donné et
et pour les précieux conseils qu'il
nous a prodigués tout au cours de la
réalisation de ce travail .

A MADAME LE PROFESSEUR AGREGÉ DENIZET ,

qui nous a fait l'honneur d'accepter
d'être membre de notre jury. Qu'elle
trouve ici l'expression de notre profonde
gratitude .

A MONSIEUR LE DOCTEUR LEHMAN ,

qui nous a inspiré le sujet de cette
thèse et qui nous a fait l'honneur
d'être membre de notre jury .

A NOS MAITRES DE L'INTERNAT ,

MONSIEUR LE DOCTEUR BOITARD,

MONSIEUR LE DOCTEUR BRAUD,

MONSIEUR LE DOCTEUR DAVY,

MONSIEUR LE DOCTEUR JARDEL,

MONSIEUR LE DOCTEUR LEVEQUE,

MONSIEUR LE DOCTEUR MOREL,

MONSIEUR LE DOCTEUR PLUS,

Nous les remercions de leur accueil et
de l'enseignement qu'ils nous ont donné.

A MONSIEUR LE DOCTEUR LELAY ,

Aux membres du personnel du service de radiologie ,
nous les remercions de leur aide dans la
réalisation de ce travail .

DYSPLASIE POLYEPIPHYSAIRE

ET

RHUMATISME CHONDRODYSPLASIQUE

ETUDE A PROPOS D'UN CAS FAMILIAL

(5 observations)

P L A N

I) Introduction.

II) Nos observations.

III) Classification des osteochondrodysplasies.

IV) Les dysplasies polyépiphysaires.

V) Les manifestations articulaires au cours des dysplasies.

Revue de la littérature.

VI) Pathogénie des manifestations articulaires :

a) Les poussées inflammatoires :

1) Les rhumatismes inflammatoires chroniques.

2) La chondrocalcinose.

3) Les poussées inflammatoires sur arthrose.

b) Les corps étrangers :

Osteochondromatose primitive ou secondaire.

c) La chondrocalcinose.

VII) Diagnostic différentiel :

1) La polyarthrite infantile.

2) La maladie de Kashin-Beck.

VIII) Conclusion.

I N T R O D U C T I O N

Les dysplasies polyépiphysaires dont l'étude et la classification ont été précisées par Lamy et Maroteaux comportent une modalité évolutive particulière avec atteinte articulaire et évolution précoce vers l'arthrose.

Plusieurs auteurs se sont penchés sur cette atteinte, en particulier Kahn en 1969 à propos de ce qu'il a intitulé le rhumatisme chondrodysplasique, et Bouvet en 1974 en étudiant cinq nouvelles observations dans un travail sur la polyarthropathie précoce.

Nous nous proposons de décrire un cas familial de dysplasie polyépiphysaire avec atteinte articulaire. Nous ferons un bref rappel des chondrodysplasies, puis, après avoir revu les observations de la littérature, nous nous intéressons plus particulièrement à la pathogénie des manifestations articulaires étant orientés par l'étude des liquides articulaires et des biopsies de la synoviale.

II - NOS OBSERVATIONS

OBSERVATION N°1 :

Madame T. MADELEINE 46 ans est admise dans le service de médecine en janvier 1975 pour un bilan en raison de douleurs articulaires et rachidiennes.

Antécédents personnels :

1952 : cystite

1973 : ablation d'un kyste de l'ovaire gauche.

Cinq fausses couches en 1961 - 1963 - 1964 - 1967 - 1967.

Quatre enfants vivants.

Antécédents familiaux :

Ascendants : père : décédé en 1969.

taille : 1m38

opéré en 1951 d'une hanche pour "coxarthrose".

Dossier perdu aux archives.

mère : 1m70

pas d'affections notables.

Collatéraux : soeur : 52 ans. Taille 1m 72.

frère : 50 ans. Taille 1m46.

Opéré d'une hanche en 1973. De l'autre hanche en 1974. Le dossier n'a pas été fourni par la clinique dans laquelle les interventions ont été pratiquées.

frère : 47 ans. Taille 1m58. Aucune affection notable.

frère : A. André - 42 ans (cf observation)

soeur : 38 ans - Taille 1m48

Descendants : 1949 : Pierre

1956 : Geneviève

1960 : Nelly

1966 : Patricia

Histoire de la Maladie

Depuis l'âge de 22ans, Mme T présente des poussées douloureuses des deux genoux. Les douleurs sont maximales le matin avec notion de déboîlage. Les articulations sont chaudes et tuméfiées. Les poussées régressent spontanément. Il existe plusieurs épisodes par an. Ils seraient actuellement un peu moins fréquents.

Depuis 9 ans, la patiente décrit des douleurs rachidiennes diffuses sur fond douloureux permanent. Les douleurs sont majorées par l'effort, bien calmées par le repos.

Depuis 4 ans, nouvelles atteintes articulaires siégeant aux deux poignets, aux métacarpophalangiennes des deux premiers doigts, aux interphalangiennes proximales (surtout des 2 index). Les articulations sont oedématisées, avec augmentation de la chaleur locales. Plusieurs poussées surviennent dans l'année. Sont aussi touchés les deux coudes (pas de signes inflammatoires), les deux chevilles et les gros orteils, sièges d'une inflammation.

Examen (en 1975),

Nous sommes en présence d'un sujet de petite taille (1m38) de morphologie assez harmonieuse. Les déformations visibles siègent surtout aux mains et aux pieds :

Aux mains : les doigts sont courts. Il existe une certaine tuméfaction des interphalangiennes proximales même hors des poussées douloureuses. Nous notons par ailleurs une certaine désaxation. Il existe une diminution franche de la flexion phalange sur métacarpien.

Aux pieds : ceux-ci sont raccourcis dans le sens antéro-postérieur. Il existe des orteils en marteau.

La flexion des genoux est douloureuse et un peu limitée.

Les autres articulations paraissent cliniquement normales.

L'examen général ne montre pas d'autre anomalie.

Bilan Biologique:

-Numération formule :

Hématies : 4 830 000

Leucocytes : 7 650 dont

P.N. 62%

P.E. 1%

P.B. -

Petits lympho : 24%

Grands lympho : 7%

Monocytes : 6%

-Vitesse de sédimentation : 29 à la première heure

-Electrophorèse : Protides totaux :78

Albumine : 52

Globulines

alpha 1 4

alpha 2 6

bêta 16

gamma 22

- Acide urique : 31 mg
- Test au latex : négatif
- Waller-Rose : négatif
- Cellules de Hargrave : absence
- Anticorps antinucléaires : négatif
- Recherche de mucopolysaccharides acides : négatif
- Caryotype (Pr Venezia) : caryotype féminin normal

Bilan Radiographique

Les anomalies siègent au niveau des pieds, mains, genoux et coudes. Les autres articulations sont normales. Le rachis ne présente pas d'anomalies en dehors de l'existence d'une arthrose C6-C7 et de séquelles d'épiphysite de Scheuermann.

Aux Mains : Nous sommes tout d'abord frappés par la morphologie : les métacarpiens sont courts et élargis surtout au niveau de la tête. Il existe un pincement de l'interligne des deuxièmes et troisièmes articulations métacarpo-phalangiennes. Enfin nous notons une arthropathie scaphoïdo-trapézienne (pincement articulaire accompagné de condensation et ostéophytose).

Aux pieds : Les têtes des métatarsiens sont aplaties et élargies. Nous remarquons la présence d'une arthropathie inter astragalo-scaphoïdienne et inter scapho-cnéenne avec pincement des interligne zones de condensation et géodes sous-chondrales.

Les coudes sont normaux en dehors d'un bec ostéophytique du cubitus gauche.

Aux genoux : Nous constatons une dysplasie trochléenne globale avec ouverture de l'angle de la trochlée (155°, mesure faite sur les clichés du défilé fémoro-patellaire à 60°).

Les plateaux tibiaux sont plats et leurs extrémités sont pointues. L'aspect de la rotule est modifié : allongement dans le sens de la hauteur et aplatissement dans le sens transversal. Il existe un déplacement externe de la rotule avec décrochage et "arthrose". Il n'existe pas de pincement de l'interligne mais nous notons la présence de géodes sous-chondrales importantes et de calcifications para-articulaires.

OBSERVATION N° 2

Histoire de la Maladie

Monsieur A. André 42 ans, présente des douleurs des deux hanches évoluant depuis 15 ans, de plus en plus invalidantes; il a été opéré en janvier et juin 1974 pour dysplasie de la hanche.

Depuis trois ans, Mr A. présente des douleurs des deux coudes, maximales la nuit avec notion de dérouillage matinal. Il n'a pas été observé de signes inflammatoires nets. L'atteinte articulaire évolué par poussées au nombre de 4 à 5 par an, chaque poussée durant plusieurs jours.

Depuis l'âge de 25 ans, atteinte des deux genoux évoluant là aussi par poussées sur fond douloureux permanent avec signes inflammatoires évidents, maximaux dans la seconde partie de la nuit et au réveil, avec notion de dérouillage matinal. Depuis 1 an que le patient est au repos, il a noté une amélioration des phénomènes douloureux.

Depuis 6 mois, atteinte bilatérale des deux derniers doigts (interphalangiennes proximales et métacarpophalangiennes).

Pas d'autre atteinte articulaire cliniquement décelable.

A l'examen

Il s'agit d'un sujet de petite taille (1m54) de morphologie assez harmonieuse. Poids: 68 kg - Les déformations siègent aux mains et pieds. Les doigts sont très courts. Les pieds sont raccourcis dans le sens antéro-postérieur.

Sur le plan articulaire: on constate aux deux mains une diminution nette de la flexion et de l'extension au niveau des métacarpo-phalangiennes. Aux hanches, la fléxion est à 90° à droite, à 80° à gauche. L'extension est normale. Les rotations internes et externes sont presque nulles. La hanche gauche est encore douloureuse (intervention récente) sans signes inflammatoires manifestes.

La mobilisation des autres articulations est normales.

Bilan Radiologique

Le rachis est le siège d'une épiphysite de Scheuermann.

Les épaules sont normales.

Au coude, il existe un ostéophyte de la cupule radiale gauche avec un aspect de dystrophie.

La morphologie des poignets et des mains est anormale: extrémités inférieures des deux os de l'avant bras, os du carpe déformés, métacarpiens courts aux têtes très élargies, phalanges raccourcies et larges. Tous les interlignes des articulations du carpe, des métacarpophalangiennes et des interphalangiennes sont pincés. Là encore nous remarquons la présence de géodes sous-chondrales.

Le patient présente une dysplasie de la hanche et de la tête fémorale évoluée.

Aux genoux, il existe une dysplasie trochléenne (angle de la trochlée 155°). Les plateaux tibiaux sont malformés et aplatis. Les rotules présentent des anomalies identiques à celles constatées dans l'observation précédente. Il existe un déplacement externe. Outre la présence de géodes sous-chondrales, nous remarquons des calcifications intra-articulaires. Notons enfin que sur les clichés de profil, il existe au niveau de la trochlée une image en double contour très évocatrice d'une chondrocalcinose.

La dysmorphie observée aux pieds siège surtout au niveau des premiers et seconds métatarsiens et phalanges. Nous constatons un pincement articulaire et une discrète ostéophytose.

OBSERVATION N° 3

Monsieur Pierre T. 26 ans, présente depuis l'âge de 20 ans des douleurs des deux genoux, évoluant par poussées sur fond douloureux permanent. Les poussées s'accompagnent de signes inflammatoires avec oedème et augmentation de la chaleur locale.

L'examen montre qu'il s'agit d'un sujet de petite taille (1m58) qui présente lui aussi des doigts et pieds courts.

L'examen des articulations est normal en dehors des genoux dont la flexion est un peu limitée à droite, nettement limitée à gauche avec douleurs lors de la mobilisation.

Bilan Radiologique

L'examen du rachis est normal.

Aux coudes, les deux olécranes sont fragmentés. A droite, la cupule radiale est aplatie avec présence d'une exostose. Il existe une exostose sur le tiers inférieur de la diaphyse humérale droite.

Aux mains, nous remarquons surtout l'aspect anormal des têtes des métacarpiens.

Aux hanches, les têtes fémorales ont un aspect en tampon de wagon.

Les clichés des genoux objectivent aussi des anomalies morphologiques: plateaux tibiaux aplatis, trochlée plate avec angle ouvert (150°), dysmorphie de la rotule. Nous observons l'existence de corps étrangers intra-articulaires et la présence de géodes sous-chondrales.

Le genou gauche a subi une intervention réparatrice en raison des douleurs, transposition de la tubérosité tibiale antérieure et épiphysiodèse.

Aux pieds, les anomalies morphologiques siègent surtout au niveau des premiers et deuxièmes métatarsiens.

Les épaules sont normales.

OBSERVATION N° 4

L'interrogatoire révèle que depuis deux ans Mademoiselle Geneviève T. 18 ans, souffre de douleurs rachidiennes diffuses, plus ou moins permanentes. Elle accuse par ailleurs depuis la même époque des douleurs des deux genoux survenant essentiellement à la fatigue. A aucun moment il n'a été noté de signes inflammatoires.

L'examen objective là encore la petite taille du sujet (1m48) qui présente les mêmes anomalies morphologiques que la mère et le frère.

L'examen clinique des articulations est normal.

Bilan Radiologique

Le rachis présente des signes d'épiphysite vertébrale de Scheuermann.

Les épaules, les hanches et les mains sont normales.

Aux coudes, à gauche nous notons l'existence d'une exostose humérale. L'extrémité inférieure des humérus a un aspect en massue.

Au genoux, nous remarquons le même aspect dysmorphique de la trochlée et de la rotule avec subluxation interne de cette dernière. A droite, il existe un corps étranger intra-articulaire.

Aux pieds, la morphologie des métatarsiens est anormale.

OBSERVATION N° 5

Mademoiselle Nelly T. 14 ans, ne souffre d'aucune articulation.
L'examen est normal en dehors de la constatation d'une petite taille.

Bilan Radiologique

Sur le rachis: images d'une épiphysite de Scheuermann (plateaux vertébraux convexes et feuilletés).

Aux genoux, nous constatons que la morphologie de la rotule est identique à celle de la famille.

Il existe des deux côtés des calcifications para-articulaires.

Aux pieds, nous notons les anomalies morphologiques des métatarsiens, et la présence d'un pseudo élargissement au niveau des articulations intermétatarsophalangiennes.

Les autres articulations sont normales.

OBSERVATION N° 6

Patricia T. 8 ans, mesure 119cm, taille qui correspond à la limite inférieure de la normale en fonction de l'âge et du sexe du sujet.

Sur le plan clinique, on ne constate aucune anomalie et l'enfant ne se plaint d'aucun trouble.

Le bilan radiologique ne montre aucune anomalie du squelette.

Nous pouvons donc considérer ce sujet comme indemne.

CONCLUSION

Nous rapportons cinq observations de patients appartenant à la même famille et atteints de dysplasie poly-épiphysaire. Cette étude est résumée dans le tableau 1 dont nous pouvons tirer les constatations suivantes:

Sur les six membres de la famille qu'il nous a été possible d'étudier, cinq sont atteints de dysplasie et présentent des signes radiologiques d'atteinte articulaire, mais seuls les quatre patients les plus âgés ont eu des signes fonctionnels.

Les manifestations articulaires débutent précocément, dans les premières décennies (entre 15 et 22 ans). Nelly T. qui n'est âgée que de 14 ans n'a pas encore présenté de signe clinique.

Les trois premiers sujets étudiés, ont souffert de poussées inflammatoires évidentes, plus ou moins spontanément régressives. Il existe en général plusieurs poussées par an. Nous n'avons pas retrouvé ces épisodes inflammatoires chez les deux plus jeunes patients (18 et 14 ans).

Le bilan biologique n'a pu être effectué que chez une seule malade (observation n° 1). Il n'y a aucun signe biologique d'inflammation en dehors d'une vitesse de sédimentation légèrement accélérée. La sérologie rhumatoïde est négative.

Les articulations atteintes sont par ordre préférentiel les genoux (cinq sur cinq) puis, les coudes et les articulations métacarpo-phalangiennes, interphalangiennes, métatarsophalangiennes. Une seule articulation proximale est touchée: la hanche dans notre observation n° 2. Notons qu'il y a d'autant plus d'articulations atteintes que le sujet est plus âgé.

Les signes radiologiques sont plus importants chez les patients les plus âgés. Les éléments les plus fréquemment retrouvés sont la présence de corps étrangers intraarticulaires (trois observations) l'existence de géodes sous-chondrales (trois observations) et de calcifications para-articulaires (deux observations). Le pincement de l'interligne articulaire est constaté chez deux malades.

Signalons dans les observations 3 et 4 la présence d'une exostose humérale, fait que nous n'avons pas retrouvé au cours de notre étude des dysplasies polyépiphysaires.

RESUME DES OBSERVATIONS

Observations	Sexe	Age de début	ARTICULATIONS ATTEINTES		SIGNES RADIOLOGIQUES					
			Proximales	Intermed.	Distales	Pince-ment	Ostéo-phytes	Corps étrangers intraartic.	Calcific. Para-artic.	Géodes sous chondrales
I	F	22		Genoux Coudes	Poignets Métacarpo-phalang. Phalanges Chevilles Métatarsophalang.	+	+		+	+
II	M	15	Hanches	Genoux Coudes	Métacarpo-phalang. Phalanges Métatarsophalang. Phalanges	+	+	+	+	Chondro-calcinos
III	M	20		Genoux				+	+	Exostos huméral
IV	F	16		Genoux				+		Exostos huméral
V	F	14 pas de signes fonctionnels		Genoux					+	

III - CLASSIFICATION DES

OSTEOCHONDRODYSPLASIES

Les osteochondrodysplasies, antérieurement nommées chondrodys-trophies génotypiques peuvent se définir (30-33-34) comme des affec-tions constitutionnelles de l'os secondaires à l'action d'un gène jouant un rôle sélectif et spécifique dans le développement du cartilage qui prélude à l'édification du tissu osseux.

M.M. Lamy et Maroteaux, dans leur étude faite en 1961 classaient les ostéochondrodysplasies en trois groupes (30), le premier groupe portant principalement sur la croissance en longueur de l'os, le second groupe réunissant des affections qui intéressent les noyaux osseux du carpe, du tarse, des vertèbres, des épiphyses des os longs mais qui souvent n'épargnent pas la région métaphysaire voisine du cartilage conjugal, le troisième groupe comprenant les ostéo-chondrodysplasies dans lesquelles la croissance cartilagineuse apparaît anarchique.

Actuellement, la nomenclature internationale des maladies osseuses constitutionnelles (47) distingue trois variétés d'osteochondro-dysplasies :

- celles qui sont liées à un défaut de la croissance des os des membres ou des vertèbres, les unes étant reconnaissables à la naissance (le type en est l'achondroplasie), les autres dont la découverte se situe plus tardivement, dont les dysplasies spondylo-épiphysaires.

- celles qui sont consécutives à un développement anarchique du tissu cartilagineux ou du tissu fibreux dont la maladie des exostoses multiples.

- celles qui sont liées à des anomalies de la densité, de la structure des corticales diaphysaires ou du modelage (osteogénèse imparfaite congénitale, ostéopetrose à manifestation précoce...)

Les différents caractères de ces affections sont résumés dans

CARACTERES ESSENTIELS DES PRINCIPALES MALADIES OSSEUSES
CONSTITUTIONNELLES

(d'après Lamy M., Maroteaux P.)(30)

Tableau 2

	: AGE HABITUEL : DE LA : DECOUVERTE	: SIGNES ENTRAINANT : LE PLUS SOUVENT : LA DECOUVERTE	: SEVERITE	: NANISME : PREDOMINANCE
CHONDROPLASIE	: Naissance ou : premiers mois	: Brièveté des mem- : bres. Volume anor- : mal du crâne.	: Sévère. Taille : moyenne: 1m25 chez : l'homme.	: raccourcissement : des membres à p : minance rhizomé : que.
YCHONDRO- OSE	: Variable, parfois : tardif (12 ans)	: Déformation des : avant-bras. Insuf- : fisance staturale.	: Variable, souvent : modérée (1m35-1m45 : chez la femme).	: Brièveté de segm : de membres, avan : bras, jambe.
ORQUIO	: 2ème année de : la vie.	: Déformation du : thorax. Cyphose : dorsale.	: Habituellement : sévère. Devient : très sévère lors- : que les membres : sont également rac : courcis.	: Brièveté du tron : raccourcissement : des membres.
YSPLASIE OLYEPHYPH- AIRE	: Entre 5 et 10 : ans, parfois : lors de la : marche (plus : précoce dans : les formes micro : méliques).	: Troubles de la mar- : che ou du fonction- : nement articulaire. : Retard statural : dans les formes micro : méliques.	: Modérée dans les : f. épiphysaires : pures. Peut être : très sévère dans : les formes épi- : physo métaphysaires : (micro méliques).	: Variable dans le : f. épiphysaires. : Prédominance su : mains dans les : de Leri-Silfvers : Atteignant l'è : ble des membres : les f. microméli
YSPLASIES PONDYLO- PIPHYSAIRES ARDIVES	: Après 10 ans.	: Insuffisance sta- : turale.	: Variable (1m30- : 1m50 chez l'homme)	: Tronc exclusiven
YSOSTOSE ETAPHYSAIRE	: Avant 5 ans.	: Retard statural.	: Sévère.	: Raccourcissement : des membres.
ALADIE XOSTOSANTE	: Variable.	: Tuméfaction voisine : d'une articulation, : parfois complica- : tion.	: En général discret	: Raccourcissement : des membres.
YCHONDRO- LASIE OLLIER	: Entre 2 et 15 : ans.	: Raccourcissement : d'un membre. Tumé- : fication digitale, : plus rarement frae- : ture	: Variable, suivant : la localisation : des chondromes (par- : fois seules les	: Atteintes des me : bres presque tou : jours asymétriqu : et variable sui : les segments

Autres signes cliniques	Modifications radiologiques caractéristiques	Complications les plus importantes	Transmission génétique
chycéphalie avec allie des bosses frontales. Exagération de la lordose cervicale.	Aspect massif des os longs avec éversion métaphysaire. raccourcissement de la base du crâne.	Difficultés obstétricales constantes. Paraplégie par compression médullaire.	Dominante.
Raccourcissement de l'avant-bras évoquant la maladie de Madelung.	Raccourcissement des os de l'avant-bras et de la jambe, aplasie de l'extrémité radiale inférieure.	Aucune	Dominante avec atteinte élective du sexe féminin.
Le tronc avec sillie sternale antérieure, déformations des membres (genuvalgum...)	Aplatissement généralisé des vertébrs; lésions épiphyso-métaphysaires des membres qui sont parfois raccourcis.	des membres et du tronc; troubles respiratoires; "arthroses"	ve autosomique.
Limitation des mouvements articulaires avec quelques déformations (genuvalgum, pieds plats). Aspect massif des mains dans f. de Lévi et Silfverskiöld.	Insuffisance de développement des noyaux épiphysaires avec irrégularités et fragmentations; chez l'enfant: irrégularités de la limite des métaphyses (surtout importantes dans les f. micromélieques.	"Arthroses" secondaires, précoces et sévères.	Dominante ou récessive autosomique.
Protrusion sternale antérieure.	Aplatissement généralisé des vertébrs; les lésions épiphysaires sont très discrètes ou absente.	Arthroses des hanches.	Récessive, liée au sexe.
Genu valgum.	Irrégularités des métaphyses; brièveté et aspect massif des os longs.	Arthroses possibles.	Dominante.
Déformations visibles palpables dans les régions métaphysaires des os longs; déformations des avant-bras épaissies.	Présence de saillies osseuses dans les régions métaphysaires des os longs; aplasie cubitale inférieure avec incurvation du radius à convexité externe.	Compressions (vasculaires, nerveuses) dans les régions métaphysaires; difficultés obstétricales et dégénérescence maligne (rare).	Dominante avec atteinte élective du sexe masculin.
Déformations d'un membre ou segment de membre presque toujours asymétrique; déformation des doigts.	Taches claires siégeant dans la métaphyse des os longs souvent groupées en masses allongées ou polysycliques; apparition secondaire de	Dégénérescence maligne (rare).	Mutation somatique.

Le travail de P. Maroteaux et collaborateurs effectué en 1968(34) a apporté de nombreuses précisions quant à la classification des dysplasies spondylo-épiphyssaires. La définition limite les dysplasies spondylo-épiphyssaires à des chondrodystrophies dans lesquelles les troubles de la croissance osseuse atteignent électivement les vertèbres, le carpe, le tarse, les épiphyses des os longs, ainsi parfois que la région métaphysaire voisine.

L'évolution est telle que la découverte se fait le plus souvent à partir de la deuxième année, voire beaucoup plus tard.

L'examen radiologique montre des altérations épiphysaires: aspect irrégulier des noyaux d'ossification dont l'époque d'apparition est souvent tardive ou au contraire trop précoce. La limite métaphysaire est parfois irrégulière avec aspect élargi et éversé de la métaphysaire (ce sont les dysplasies épiphyso-métaphysaires). Les lésions vertébrales sont variables: platyspondylie, parfois déformation antérieure en languette, ou ondulation à la partie postérieure des corps vertébraux, parfois encore hernies intraspongieuses. Ces lésions peuvent être soit localisées, soit généralisées.

Ne sont pas étudiés dans ce cadre les mucopolysaccharidoses, la maladie de Kashin-Beck, la maladie des épiphyses ponctuées, le nanisme diastrophique.

Les dysplasies spondylo-épiphyssaires se classent dans trois groupes:

- les dysplasies polyépiphyssaires avec lésions des épiphyses des os longs et lésions rachidiennes intéressant surtout les plateaux sans modifications notables de la hauteur,
- les platyspondylies généralisées entraînant une brèveté du tronc
- les dysplasies épiphyso-métaphysaires.

Nous résumons ces différents types dans le tableau trois.

LES DYSPLASIES SPONDYLO-EPIPHYSAIRES

Dysplasies polyépiphysaires	- avec atteinte élective des épiphyses des os longs et des extrémités	(- Dysplasie polyépiphysaire	type Fairbank
	- avec atteinte du rachis et des épiphyses proximales	{ - dysplasie des hanches - maladie de Thiemann	
	- plus ou moins localisées	{ - dysplasie des coudes	
Platyspondylies	- avec atteinte rachidienne presque isolée	{ - brachyolmie - dysplasie spondylo-épiphysaire tardive	
	- avec atteinte sévère des hanches	(- dysplasie spondylo-épiphysaire congénitale	
	- avec atteintes épiphyso-métaphysaires généralisées	{ - maladie de Morquio - syndromes apparentés - dysostose spondylo-métaphysaire	
Dysplasies épiphyso-métaphysaires	- sans atteinte rachidienne	{ - forme généralisée - forme périphérique de Silfverskiöld	
	- avec atteinte rachidienne	{ - dysplasies complexes - forme pseudo-achondroplasique	

Tableau 3

Nos observations correspondent à la description de la dysplasie poly-épiphytaire à prédominance distale (type Fairbank), dont nous détaillons l'étude au chapitre prochain.

IV - LES DYSPLASIES POLYEPIPHYSAIRES

Les dysplasies polyépiphysaires ont été décrites par de nombreux auteurs et désignées (30) par les termes de dysplasia epiphysialis multiplex , ostéochondropathie multiple , maladie de Müller Ribing, maladie de Fairbank (18), dystrophie ostéochondrale polyépiphysaire (maladie de Clément), polyostéochondrite de Turpin et Coste(44).

Trois formes sont à distinguer : la dysplasie polyépiphysaire à prédominance distale, la forme à prédominance rachidienne et les dysplasies localisées.

1) La Dysplasie polyépiphysaire à prédominance distale(type Fairbank)

L'âge de découverte se situe dans l'enfance (entre 5 et 10 ans), mais parfois l'affection est reconnue plus tardivement, au cours de l'adolescence ou à l'âge adulte lorsque les complications arthrosiques se manifestent. La découverte est le plus souvent provoquée par des troubles de la fonction articulaire : troubles de la marche souvent dandinante, limitation de certains mouvements, douleurs articulaires qui vont s'exagérer au cours de la croissance.

A l'examen :

L'insuffisance staturale est modérée et consante (1m50). Les sujets conservent une morphologie harmonieuse. Le tronc est normal, mais les membres sont un peu courts avec brièveté qui prédomine sur les extrémités qui ont souvent un aspect trapu. Une incurvation en varus des membres inférieurs, ou au contraire un genu valgum ne sont pas exceptionnels. Le crâne a une morphologie normale et la face n'est pas modifiée ;

L'étude de la fonction articulaire révèle une limitation des

mouvements de la hanche, de l'épaule, parfois du coude ou du genou. Il n'existe aucune anomalie viscérale, mentale, ou oculaire.

Bilan Radiologique :

Il montre des déformations des épiphyses qui sont irrégulières dans leurs formes et leurs contours. Leur date d'apparition est souvent retardée. Leurs dimensions sont réduites, la fragmentation des noyaux n'est pas rare; la structure n'en est pas homogène. Les os du carpe et du tarse sont atteints de façon semblable. En revanche la zone métaphysaire voisine des épiphyses est normale à l'exception parfois d'une très discrète irrégularité de la limite métaphysaire. La morphologie de la diaphyse des os longs est peu modifiée, mais paraît parfois un peu trapue. Les os de la main sont généralement les plus atteints; ils sont courts et massifs. L'atteinte rachidienne peut être absente ou se limiter à une discrète déformation de hernies intraspongieuses. La localisation habituelle est la région dorsale ou les premières vertèbres lombaires.

Transmission :

Elle obéit au mode dominant, mais il existe une variété récessive autosomique.

2) La dysplasie polyépiphysaire à prédominance rachidienne :

Le début de l'affection se situe aussi vers 5 à 10 ans et se manifeste en général par une fatigabilité anormale à la marche.

A l'examen, on note une discrète réduction de la taille avec un léger raccourcissement du tronc. La marche est dandinante avec parfois limitation de l'abduction de la hanche ou des épaules. Les membres

sont peu déformés (parfois genu varum). La longueur des mains et des pieds est normale (parfois quelques déformations des doigts).

L'étude radiologique montre des altérations des épiphyses proximales du fémur et de l'humérus. Les autres sont peu atteintes voire normales. L'examen du rachis montre des irrégularités des plateaux vertébraux, avec des hernies intraspongieuses (surtout vertèbres dorsales et lombaires). La hauteur des corps vertébraux est à peine réduite. Il peut exister cependant quelques aspects en coin de certaines vertèbres.

Le pronostic est lié à la fréquence des arthroses des hanches.

La transmission obéit au mode dominant, mais il existe des formes autosomiques récessives.

3) La dysplasie polyépiphysaire localisée.

L'atteinte des épiphyses est plus localisée que dans les formes précédentes. C'est le cas de familles dans lesquelles une dysplasie bilatérale des hanches se transmet sur le mode dominant. Dans d'autres cas, on a pu observer soit une atteinte presque exclusive des épiphyses des phalanges, soit des atteintes isolées des coudes.

Conclusion

Les dysplasies polyépiphysaires sont des affections héréditaires dont la découverte se situe dans l'enfance, et qui aboutissent le plus souvent à un nanisme modéré. Les sujets atteints présentent des troubles de la fonction articulaire. L'étude radiologique confirme le diagnostic et permet de rattacher nos observations à la dysplasie polyépiphysaire type Fairbank en montrant l'altération des épiphyses à prédominance distale.

V - LES MANIFESTATIONS ARTICULAIRES

AU COURS DES DYSPLASIES

REVUE DE LA LITTERATURE

LES MANIFESTATIONS ARTICULAIRES AU COURS DES DYSPLASIES

REVUE DE LA LITTÉRATURE

En 1929, Kienböck (28) décrit le cas d'une patiente atteinte de dysplasie poly-épiphysaire type pseudo achondroplasique avec atteinte poly articulaire évoluant par poussées inflammatoires, avec par la suite apparition de sequelles à type d'ankylose et de déformation touchant les articulations périphériques.

En 1945, Ellman (17) présente deux cas de chondrodysplasie type Morquio-Brailsford avec manifestations articulaires de type inflammatoire simulant la maladie rhumatoïde. Le bilan radiologique montre des déformations des épiphyses, des signes d'ostéoporose, une condensation des os du carpe sans pincement articulaire.

En 1955, F. Coste et S. Rampon (douze) constatent une atteinte polyarticulaire avec arthrose précoce siégeant aux hanches, épaules, coudes, et carpe chez des patients atteints de malformations congénitales des épiphyses sans atteinte rachidienne.

En 1961, R. Pluvinage et coll. (40) exposent le cas d'une maladie de Morquio avec nanisme sévère et brièveté rhizomélisque des membres et constatent l'importance des lésions arthrosiques secondaires.

En 1965, Kawenoki et Borejko (27) présentent dix-neuf observations personnelles concernant la dysplasie poly-épiphysaire. Les patients présentent des arthroses précoces (entre 20 et 25 ans) s'accompagnant parfois de signes inflammatoires.

Roger N. Levy et coll. (32) décrivent en 1966, à propos de trois cas une "arthrite prématurée" en tant que manifestation de dysplasie poly-épiphysaire.

En 1967, Weinfeld (45) cite la dysplasie spondylo-épiphyssaire tardive comme cause d'osteoarthrite prématurée.

Les observations les plus détaillées que nous possédions, concernent les travaux de M. F. Kahn et M. T. Corvol en 1969 (11-25-22), de F. Françon en 1971 (19) et de J. P. Bouvet en 1974 (7). Nous les résumons sous forme de trois tableaux selon les caractères cliniques, les critères radiologiques, l'étude du liquide articulaire et de la synoviale.

CARACTERES CLINIQUES DES OBSERVATIONS DE LA LITTERATURE

	: Observations	: Sexe	: Age de début	: Durée de l'évolution	: Atteinte de plus de 3 artic.	: Augmentation de la V.S	:
M. Th. CORVOL M. F. KAHN 1969	I	M	24	8	+	non	:
	II	M	15	30	+	non	:
	III	M	60	1	-	oui	:
	IV	M	50	quelques années	-	non	:
	V	F	17	30	+	non	:
	VI	tableau atypique: association probable de polyarthrite rhumatoïde et dysplasie polyépiphysaire.				non	:
FRANCON (1971)	I	M	avant 43	17	+	NON	:
M. J.P. BOUVET M. AUQUIER 1974	I	F	21	27	+	non	:
	II	M	32	27	+	oui (mais tumeur: rectale)	:
	III	M	17	28	+	non	:
	IV	F	30	41	+	non	:
	V	M	31	21	+	non	:

OBSERVATIONS	PINCEMENT	OSTEOPHYTOSES	CORPS ETRANGERS INTRA ARTIC.	CALCIFIC. PARAARTICULAIRE	MICRO GEODES	CHONDROCALCINOSE
I	+	-	Sup. à 6	+	+	-
II	+	-	-	-	+	-
III	+	-	-	-	+	+
IV	?	+	2	-	?	+
V	+	-	-	-	+	- (calcinose synoviale histologique)
FRANCON I	+	+	+	+	-	-
I	+	-	-			-
II	+	+	+	+	+	-
III	+	+	+	+	+	-
IV	+	+	+	+	+	-
V	+					-
BOUVET } AUQUIER }						

OBSERVATIONS	LIQUIDE ARTICULAIRE	BIOPSIE DE SYNOVIALE
KAHN CORVOL	I	Hyperplasie vilieuse avec épaississement de la couche bordante. Pas de signe d'inflammation récente. Pas de trace d'incrustation calcique. Présence d'un corps étranger articulaire dont l'aspect est celui d'un corps développé au cours d'une chondromatose synoviale; mais la synoviale ne montre pas de chondrome en voie de formation.
	IV	Liquide d'aspect mécanique, clair, visqueux, contenant 520 éléments par mm ³ dont quelques ragocytes. Microcristaux calciques caractéristiques (chondrocalcinose).
	V	Hyperplasie importante de la synoviale. Présence de dépôts calciques dans certaines franges. Lésions caractéristiques d'une chondrocalcinose articulaire.
	II	Liquide stérile contenant 3900 leucocytes par mm ³ , 84% de polynucléaires non altérés, mais de ^{pas} cristaux
	IV	Biopsie synoviale de l'épaule: fragment d'aspect histologique normal sans dépôt calcaire.
OUVERT LIQUIER	V	Synoviale d'aspect histologique normal. Pas de signe inflammatoire, mais par contre dans la zone d'insertion de la capsule, il existe de très petits îlots de métaplasie chondroïde.

Conclusion

Les différentes observations que nous venons d'étudier présentent de nombreux points communs tant sur le plan clinique que sur le plan radiologique et étiologique.

Dans tous les cas, il s'agit de chondrodysplasies génotypiques, atteignant indifféremment les deux sexes.

Sur le plan clinique nous constatons l'existence de poussées inflammatoires articulaires spontanément résolutive débutant précocement et atteignant au moins trois articulations. Nous mettons à part les observations 3 et 4 de Kahn et Corvol en raison du début tardif et de l'atteinte pauci articulaire. L'évolution se fait vers un état séquellaire important souligné en particulier par F. Françon et M. Fabre (19).

Sur le plan biologique, les épisodes inflammatoires contrastent avec la normalité des examens biologiques (une seule observation de Kahn avec vitesse accélérée).

Sur le plan radiologique, les éléments les plus constamment retrouvés sont le pincement de l'interligne articulaire avec présence de micro-géodes sous-chondrales. Chez un patient sur deux sont présents des corps étrangers intra-articulaires et des calcifications para-articulaires. L'ostéophytose exubérante est par contre moins fréquente.

Enfin, dans quatre observations, nous notons une chondrocalcinose (dont une calcinose synoviale histologique).

Sur le plan étiologique, il s'agit de chondrodysplasies. Outre nos cinq observations de dysplasies poly-épiphysaire, nous recensons deux dysplasies poly-épiphysaires, deux spondyloépiphysaires, une dysplasie épiphysométaphysaire, deux mucopolysaccharidoses, deux maladies primitives du cartilage articulaire.

VI - PATHOGENIE DES

MANIFESTATIONS ARTICULAIRES

Les manifestations articulaires rencontrées au cours des dysplasies correspondent à trois types que nous étudierons successivement: les poussées inflammatoires, les corps étrangers et la chondrocalcinose.

a) Les poussées inflammatoires:

1) Les rhumatismes inflammatoires chroniques.

Nous discuterons brièvement ces affections. Les caractères cliniques, biologiques et radiologiques des observations résumées dans les tableaux du chapitre précédent diffèrent nettement de ces derniers, qu'il s'agisse de polyarthrite rhumatoïde ou de pelvispondylite rhumatismale. Nous rappellerons cependant l'observation six de Kahn et coll. (25). Ce cas présente en fait la coexistence d'une chondrodysplasie et d'une polyarthrite rhumatoïde. Quant au diagnostic de pelvispondylite, il s'est parfois posé lorsque le patient présentait des signes d'atteinte rachidienne, mais dans tous les cas les sacro-iliaques étaient normales.

2) La chondrocalcinose.

Elle semble une cause possible des poussées inflammatoires et a été décrite par Kahn et Corvol (11-25) dans leurs observations III et IV. Le diagnostic de l'observation III a été fait sur l'examen radiologique. Le cas IV associe des critères radiologiques et biologiques: Le liquide articulaire contient des micro-cristaux calciques de chondrocalcinose. Notons enfin que la biopsie de synoviale de l'observation V conclut à des lésions caractéristiques d'une chondrocalcinose articulaire, mais le patient concerné ne présentait pas les signes radiologiques de l'affection. Cette hypothèse semblerait satisfaisant pour

expliquer les phénomènes inflammatoires, mais n'est pas confirmée par les travaux ultérieurs de Françon et Bouvet (6-19) qui dans les observations étudiées (6 au total) n'ont pas constaté de chondrocalcinose. L'étude du liquide articulaire de l'observation II et les biopsies des observations IV et V ne sont guère en faveur de ce diagnostic. La discordance entre les deux séries est assez troublante. Faut-il conclure que dans la première série l'association dysplasie polyépiphysaire et chondrocalcinose était le fait du hasard? la réponse est d'autant plus difficile que le nombre des cas étudiés ne permet pas une étude statistique.

3) Les poussées inflammatoires sur arthrose.

Ces poussées inflammatoires sont décrites depuis longtemps et dans leur étude sur les chondrodystrophies génotypiques, Lamy et Maroteaux (30) signalent l'atteinte des articulations non portantes telles épaules et coudes. Ces poussées sont soit spontanées soit consécutives à un phénomène mécanique. L'articulation présente des signes inflammatoires locaux avec limitation des mouvements. Contrastant avec ce tableau, la biologie est normale. Les poussées sur arthrose sont très différentes des inflammations articulaires réalisées par les synovites telles que la synovite rhumatoïde (21) et l'anatomopathologie ne retrouve pas d'hyperplasie des cellules synovioplastiques ni les infiltrats inflammatoires qui caractérisent les rhumatismes inflammatoires. Le liquide articulaire est lui aussi différent: très pauvre en cellules et riche en acide hyaluronique alors qu'inversement le liquide articulaire inflammatoire est riche en cellules et pauvre en acide hyaluronique.

Dans les observations que nous rapportons deux études de liquide ont été pratiquées. L'observation IV de Kahn retrouve un liquide d'aspect mécanique, clair, visqueux contenant 520 éléments par mm³

dont quelques ragocytes. Présence de micro-cristaux calciques (chondrocalcinose).

Le liquide articulaire de l'observation II de J.P. Bouvet conclut à un liquide stérile contenant 3900 leucocytes par mm³ dont 84% de polynucléaires non altérés. Il n'existe pas de cristaux.

Au total, si le premier liquide a un aspect mécanique, le second est nettement inflammatoire et est tout à fait compatible avec une poussée inflammatoire sur arthrose. Rappelons enfin que des lésions de type arthrosique peuvent s'observer dans les arthropathies métaboliques que nous allons étudier ultérieurement (24).

Citons encore comme explication des poussées pseudo-inflammatoires la présence de corps étrangers intra-articulaires. Nous les trouvons relatés dans dix observations sur seize. Ceux-ci pourraient par leur volume entraîner une hydarthrose aïgue. En fait, selon Bouvet (6) il serait plus probable que l'épisode inflammatoire soit consécutif à l'irruption brutale dans la cavité articulaire d'un petit fragment de cartilage. En fait ce problème se rattache à celui de l'ostéochondromatose qui fait l'objet d'une étude particulière.

b) Les corps étrangers intraarticulaires:

Nous venons de citer leur fréquence. Ils correspondent à l'existence d'une ostéochondromatose, qu'elle soit primitive (synoviale) ou secondaire (au cours des arthroses).

L'ostéochondromatose synoviale (31) ou ostéochondrose (38) est le fait d'une métaplasie (et non une tumeur) du tissu synovial telle que celui-ci engendre de petites masses arrondies de tissu cartilagineux qui font saillié, à la face interne de la synoviale, puis se pédiculisent et, enfin s'en détachent, devenant des chondromes

libres intraarticulaires. Notons que les chondromes ne se calcifient et ne s'ossifient que dans deux tiers à trois quarts des cas. Il existe donc une forme chondrale pure sans signes radiographiques probants et dont le diagnostic se fait à l'arthrographie. Les signes fonctionnels de la chondromatose sont la douleur, le gonflement (soit hydarthrose soit épaississement de la synoviale), la raideur et les épisodes de blocage (1/3 des cas). Les signes cliniques se résument à une hydarthrose surtout nette au genou et dont le liquide a une formule mécanique (moins de 2000 cellules, moins de 50% de polynucléaires), et à une inconstante limitation des mouvements. La biologie est toujours normale et la vitesse de sédimentation n'est pas accélérée.

Les complications sont l'arthrose secondaire (surtout genou et hanche) et les compressions nerveuses et artérielles (surtout coude).

L'image radiologique classique est celle de calcifications ou d'ostéomes multiples parsemant l'espace articulaire, mais rappelons qu'il existe des formes chondrales pures. Lorsqu'il est bien ossifié l'ostéochondrome est soit presque homogène, soit muriforme tacheté avec un cerne périphérique un peu plus foncé. Il y a quatre autres signes radiologiques: l'opacité diffuse accrue de l'aire articulaire (hydarthrose ou blindage synovial), la décalcification sous-chondrale diffuse, les érosions de certains contours osseux, l'arthrose secondaire. L'arthrographie opaque confirme la situation intraarticulaire et dans les formes chondrales pures montre les chondromes non ossifiés se présentant comme des lacunes claires dans la substance de contraste.

L'association de l'ostéochondromatose et de la dysplasie est classique depuis le travail de Privaux. Cette chondromatose est

remarquable par sa fréquence (10 observations sur 16 dans notre étude) et par l'intérêt qu'elle suscite pour expliquer les poussées inflammatoires. Par ailleurs, le fait que l'ostéochondromatose puisse se compliquer d'arthrose, peut expliquer la fréquence de celle-ci dans les dysplasies. Il reste qu'au cours des arthroses, des "copaux" peuvent se détacher dans l'articulation, s'accroître et s'ossifier et être pris pour des chondromes. Dans ce cas, l'image histologique est différente de celle d'une chondromatose.

Est-ce ce phénomène que l'on observe au cours des ostéochondromatoses des dysplasies ? Reportons nous au tableau 6 et constatons que dans les observations N° I de Kahn et N° IV de Bouvet, la biopsie montre une synoviale normale alors qu'il existe de nombreux corps étrangers intraarticulaires. Il ne s'agirait donc pas d'une ostéochondromatose d'origine synoviale. L'observation N° IV de Kahn présente enfin un certain intérêt car y sont associées, calcifications intraarticulaires et chondrocalcinose. Cette coexistence est retrouvée dans la littérature (20) et pose à nouveau le problème de la pathogénie de l'ostéochondrose synoviale: métaplasie de la synoviale irritée par des facteurs traumatiques, mais aussi inflammatoires non microbiens. (Les cristaux de pyrophosphate seraient un facteur irritant, induisant la chondrogénèse).

c) La Chondrocalcinose :

Cette affection touche indifféremment les deux sexes, et atteint en général les sujets à partir de la cinquantaine. Cliniquement, la chondrocalcinose se manifeste sous deux formes, soit crises fluxionnaires récidivantes mono-articulaires aiguës de "pseudo-goutte" at-

atteignant avec prédilection le genou, mais jamais le gros orteil, soit sous forme d'une arthropathie chronique.

L'étude radiologique affirme le diagnostic en montrant un liseré opaque linéaire plus ou moins fin, plus ou moins pulvérulent, occupant l'emplacement du cartilage de recouvrement. L'opacité des fibrocartilages articulaires est aussi très fréquente.

Le bilan biologique peut montrer une accélération de la vitesse de sédimentation, lors des poussées. L'étude du liquide articulaire objective la présence de micro-cristaux intra et extra leucocytaires de pyrophosphate de calcium dihydraté.

Sur le plan étiologique, nous distinguerons les chondrocalcinoses articulaires primitives, de cause inconnue, et les chondrocalcinoses secondaires à de multiples affections : hyperparathyroïdie, hémochromatose, maladie de Wilson et ochronose. Les arthropathies des hémochromatoses sont fréquentes (50% des cas) (15- 16- 46). Les signes radiologiques sont, outre l'aspect de chondrocalcinose, des altérations de la plaque sous-chondrale semée de micro-géodes. Dorfmann et coll. signalent encore dans leur étude sur l'hémochromatose la présence de calcifications paraarticulaires, d'ostéonécrose aseptique de la tête humérale, de périostose engainante et de "coxarthroses communes". Notons que seule l'hémochromatose primitive est cause de manifestations articulaires.

Au cours de la maladie de Wilson, les images radiologiques sont assez semblables à celles de l'hémochromatose, mais la symptomatologie clinique est en général très pauvre.

L'alcaptonurie dont la complication la plus fréquente est le rhumatisme se singularise par l'ordre chronologique des atteintes articulaires: rachis, genoux, épaules, et hanches. Les mains et

les pieds sont toujours épargnés. Sur le plan radiologique. Notons que le rachis ochronotique comporte une réduction de hauteur de tous les espaces intervertébraux et des calcifications globales des disques lombaires et dorsaux. Les genoux sont le siège d'arthrose avec réaction ostéochondromateuse et calcification péri-articulaires.

Au total la chondrocalcinose articulaire n'est souvent qu'un aspect radiologique , parfois confirmé par la biologie d'un syndrome arthropathique dont la cause reste inconnue, mais qui est favorisé par les conditions physico-chimiques locales permettant la précipitation des sels phosphocalciques.

Les observations que nous avons étudiées, nous ont révélé dans trois cas la présence d'une chondrocalcinose (deux fois sur des critères radiologiques, une fois sur des critères histologiques). L'examen des patients n'a pas permis de retrouver de cause à cette chondrocalcinose. S'agit-il d'une coïncidence ou faut-il conclure que la dysplasie puisse être une cause de chondrocalcinose?

En conclusion, il semble bien que ce soit l'arthrose qui est le *primum movens* des poussées inflammatoires et des corps étrangers (ostéochondromatose secondaire). Quelle place faut-il offrir à la chondrocalcinose? Rappelons la fréquence de l'association arthrose-chondrocalcinose sans pouvoir préciser lequel des deux est l'élément causal.

VII - DIAGNOSTIC DIFFERENTIAL

DIAGNOSTIC DIFFERENTIEL

Dans l'étude de nos observations, ce diagnostic ne se pose guère, car il s'agit d'un cas familial. Rappelons que le problème le plus difficile à élucider est celui de la polyarthrite infantile. Les polyarthrites infantiles peuvent, lorsque leur évolution a été assez longue, présenter à l'âge adulte un certain nombre de dysmorphies comportant surtout des anomalies de croissance des os longs avec aussi des déformations épiphysométaphysaires importantes.

Nous citerons enfin, pour son intérêt la maladie de Kashin-Beck observée en Sibérie Orientale et décrite par Nesterov (36) et Camus (10). La maladie évolue très progressivement passant par trois phases: la phase de début est souvent asymptomatique, puis apparaissent douleur et gonflement des petites articulations; La phase suivante regroupe les signes cliniques complets avec douleur articulaire, limitation des mouvements, atrophie musculaire, et les signes radiologiques, nécrose et fragmentation de l'épiphyse des phalanges. La troisième phase est celle des déformations séquellaires ostéoarticulaires avec manifestations générales en particulier fatigabilité musculaire et générale. Sur les radiographies, on remarque des signes d'arthrose précoce et des corps étrangers intraarticulaires. Actuellement cette maladie n'est plus considérée, comme héréditaire, mais serait acquise et due à l'action vaso pressive d'amines présentes dans le blé contaminé par un parasite: *Fusarium sporotrichiella*.

VIII - CONCLUSION

CONCLUSION

Nous avons étudié cinq cas de dysplasie poly-épiphysaire dans la même famille et repris un certain nombre d'observations de la littérature, en particulier celles de Kahn et Corvol, et celles de Bouvet.

Tous les auteurs s'accordent à reconnaître une individualité aux manifestations articulaires rencontrées au cours des chondrodysplasies. Ces manifestations se caractérisent par des poussées inflammatoires avec atteinte radiologique de l'os sous-chondral, signes d'ostéochondromatose, parfois atteinte vertébrale et dans quelques cas chondrocalcinose, l'évolution se faisant vers une arthrose sévère et précoce.

La pathogénie reste imprécisée, mais il semble bien qu'il faille accorder une place importante à l'arthrose qui serait le *primum movens* des poussées inflammatoires et des corps étrangers. Reconnaissons par ailleurs, une ressemblance frappante entre les phénomènes décrits et ceux observés au cours des arthropathies métaboliques, et rappelons la fréquence de l'association arthrose chondrocalcinose articulaire.

L'ensemble des atteintes articulaires si particulières, rencontrées au cours des chondrodysplasies avait suggéré à Kahn le terme de rhumatisme chondrodysplasique. En 1974, Bouvet s'est proposé d'élargir le cadre de l'étude en insistant, sur l'évolution rapide vers une arthrose précoce et a proposé le terme de polyarthropathie dégénérative précoce.

Ces deux termes se complètent pour nommer un syndrome bien défini sur les plans clinique et radiologique, qui s'individualise du cadre si vaste des arthroses et nous oriente vers le problème des arthropathies à destruction rapide. Il reste que sont irrésolues les questions de l'étiologie et de la pathogénie.

BIBLIOGRAPHIE

- 1) Allison F., Lancaster M.G., Studies on the pathogenesis of acute inflammation. J. Lab. Clin. Med 1967, 69, 15-22.
- 2) Atkins C.J., Mc Ivor J., Smith P.M., Hamilton E., Williams R. Chondrocalcinosis and arthropathy studies in haemochromatosis and in idiopathic chondrocalcinosis. Quart. J. Med. 1970 39, 71-82 .
- 3) Auquier L., Paolaggi J.B. et Henrard J.C. A propos du rhumatisme chondrodysplasique . Rev. Rhum. dec 1970, 37, 12, 842-843.
- 4) Barbier S.H. : An unusual form of familial osteodystrophy. Lancet , 1960 , 1 , 1220-1221 .
- 5) Boudin G., Pepin B., Hubault A. : Les arthropathies de la maladie de Wilson. Rev. Rhum. 1964 , 31 , 594-598 .
- 6) Bouvet J. P. : Polyarthropathies dégénératives précoces pseudo-inflammatoires et rhumatisme chondrodysplasique. Thèse Paris 1974 , 29 , 41 pages .
- 7) Bouvet J.P., Henrard J.Cl., Siaud J.R., Paolaggi J.B., Auquier L. Polyarthropathies dégénératives précoces d'allure inflammatoire Rev. Rhum. 1974 , 41 , 2 , 123-134 .
- 8) Bruland H. : Pseudo-chondrodystrophia rheumatic ("Rheumatic dwarfism") Acta rheumatic.scand., 1961 , 6 , 209-237 .
- 9) Camus J.P. : Maladie de Kashin-Beck . Presse Med. 1960 , 6 , 175-176 .

- 10) Camus J.P. : Les enseignements d'une dystrophie polyépiphysaire endémique. Presse Med. 1969 , 77 , 659-660 .
- 11) Corvol M.Th. (Mme) : Poussées douloureuses articulaires cliniquement inflammatoires au cours de la dysplasie polyépiphysaire (à propos de cinq cas) Thèse Paris 1969 , 537 , 61 pages .
- 12) Coste F. et Rampon S. : Dystrophie polyépiphysaire et arthroses précoces. Rev. Rhumat. 1955 , 22 , 4 , 333-335 .
- 13) Daieff-Dinichert N.(Mme) : La dysplasie spondylo-épiphysaire tardive. Thèse Paris 1962 , 52 , 63 pages .
- 14) Delbarre F. : Les manifestations ostéo-articulaires de l'hémochromatose. Presse Med. 1964 , 72 , 2973-2978 .
- 15) Dorfmann H.,Solnica J.,Dimenza C.,Sèze S.de : Les arthropathies des hémochromatoses. Résultat d'une enquête prospective portant sur 54 malades. Sem. Hop. Paris 1969 , 45 , 516-523 .
- 16) Dymock I.W.,Hamilton E.B.D.,Laws J.W.,Williams R. : Arthropathy of haemochromatosis. Ann. Rheum. Dis. 1970 , 29, 469-476 .
- 17) Ellman P. : Morquio Brailsford's disease simulating the arthritis manifestations of rheumatoid disease . Ann. Rheum. Dis. 1949 ,8 , 267-276 .
- 18) Fairbank H. : Chondro-osteo-dystrophy . J. Bone Joint Surg. 1949 , 31B , 2 , 291-301 .
- 19) Françon F. et Fabre M. : L'invalidité dans le rhumatisme chondrodysplasique . Rhumatologie(Fr) 1971 , 23 , 336-347 .
- 20) Françon F., Reynal B.de : Chondrocalcinose articulaire et ostéochondrose synoviale. Rhumatologie 1972 , 24 , 101-103 .
- 21) Kahn M.F. : Physiopathologie de l'arthrose. Concours Med. 1970, 22 , 7583-7602 .

- 22) Kahn M.F., Corvol M.T., Jurmand S.H., Couture B., Amouroux J., Sèze S.de. : Le rhumatisme chondrodysplasique. Sem. Hop. Paris 1970 , 46 , 28 , 1938-1953 .
- 23) Kahn M.F., Corvol M.T., Jurmand S.H., Sèze S.de, : Le rhumatisme chondrodysplasique, forme sporadique de la maladie de Kashin-Beck ? 12^e congrès international de rhumatologie , Prague 1969 , Communication, Vol. Abstracta N^o 796 , Bâle, Geigy Edit. 1969 .
- 24) Kahn M.F., Corvol M.T., Jurmand S.H., Hubault A., Sèze S.de : Le rhumatisme chondrodysplasique. Ann. Med. Intern., 1970 , 121 , 12 , 1039-1048 .
- 25) Kahn M.F., Corvol M.T., Jurmand S.H., Couture B., Amouroux J., et Sèze S.de : Le rhumatisme chondrodysplasique. Rev. Rhum. 1970 , 37 , 12 , 825-841 .
- 26) Kahn M.F., Corvol M.T., Jurmand S.H., Couture B., Amouroux J., Sèze S.de : Le rhumatisme chondrodysplasique. Med. Prat., 1971, 418 , 49 .
- 27) Kawenoki E. et Borejko M. (Varsovie) : Considérations sur la dysplasie polyépiphysaire. A propos de 19 observations personnelles. Rev. Rhum., 1965 , 32 , 6 , 358-365 .
- 28) Kienböck R. : Ein fall von infantil polyarthritischer pseudo-achondroplasie. Wien. Med. Wschr., 1929 , 79 , 693-696 .
- 29) Kurc D. : Ochronose et rhumatisme alcaptonurique (512-523) in Coste F. : Progrès en rhumatologie, Paris . Editions médicales Flammarion, 1968 .

- 30) Lamy M., Maroteaux P. : Les chondrodystrophies génotypiques
1 vol, 1961 , 114 p. , Expansion Ed. Paris .
- 31) Lequesne M. : L'osteocondromatose synoviale . Rhumatologie,
1971 , 33 , 278-286 .
- 32) Levy R.N., Moseley J., et Siffert R.S. : Premature arthritis
as manifestation of epiphysial dysplasia . New-York State J.
Med., 1966 , 66 , 14 , 1917-1920 .
- 33) Maroteaux P., Lamy M. : La dysplasie polyépiphysaire. Sem.
Hop. Paris , 1959 , 35 , 3155-3169)
- 34) Maroteaux P., Wiedemann R., Spranger J., Kozlowski K., Lenzi L. :
Essai de classification des dysplasies spondylo-épiphysaires ;
Lyon . Simep Editions 1968 .
- 35) Mitrovic D., Solnica J., Amouroux J., Kahn M.F. : Etudes his-
tochimiques et au microscope electronique des inclusions des
polynucléaires synoviaux dans les rhumatismes inflammatoires.
Path. et Biol. , 1966 , 14 , 475 .
- 36) Nesterov A.I. : The clinical course of Kashin-Beck Disease.
Arthr. and Rheum., 1964 , 7 , 29-39 .
- 37) Payan H., Trifaud A. et Jouglard J.P. : Les osteochondromatoses
articulaires. Arch. Ann. Path., 1962 , 10 , 19-30 .
- 38) Perreau C., Pontville M.de, Cabanne F., Piganiol G. : Propos
sur l'osteocondromatose (osteocondrose) synoviale (68 obser-
vations) Rev. Rhum. 1966 , 33 , 3-9 .
- 39) Peyron J-S. : Le cartilage articulaire et l'arthrose. Sem.
Hop. 1967 , 43 , 114-129 .

- 40) Pluvinage R., Manigand G., Sarrazin A., Brumet P. : Maladie de Morquio avec nanisme sévère et brièveté rhizomélique des membres. Sem. Hop. Paris 1961 , 37 , 7/2 , 421-425 .
- 41) Rubens-Duval A., Lubetzki D. : Les épisodes inflammatoires au cours de l' évolution des arthroses. Entretiens de Bichat. Medecine 1963 , 83-86 .
- 42) Sèze S.de, Hubault A., Kahn M.F., Solnica J. : A propos des formes polyarthritiques de la chondrocalcinose articulaire diffuse. Discussion nosologique. Les arthropathies métaboliques. Rev. Rhum., 1969 , 36 , 723-727 .
- 43) Solnica J., Mitrovic D., Kahn M.F. : Interêt de la mise en évidence des formations cristallines dans le liquide synovial. Sem Hop. 1967 , 42 , 2573-2580 .
- 44) Turpin R., Coste F., Lefebvre J. et Aicardi J. : La polyosteo-chondrite. Ann. Ped. (suppl. Sem. Hop. Paris) 1958 ; 4/1,34-44.
- 45) Weinfeld A., Ross M.W. et Sarasohn S.H. : Spondylo-epiphyseal dysplasia tarda. A cause of premature osteoarthritis. Ann. J. Roentgenol. 1967 , 101 ,4 , 851-859 .
- 46) Welfing J. : Pathologie microcristalline articulaire et péri-articulaire. Concours Med. 1972 , 92 , 42 , 7025-7035 .
- 47) Nomenclature internationale des maladies osseuses constitutionnelles. Arch. Franç. Ped. 1971 , 28 , 553-557 .

"Par délibération de son conseil en date du 1^{er} novembre 1972
l'Université n'entend donner aucune approbation ni improbation aux
opinions émises dans les thèses ou mémoires. Ces opinions doivent être
considérées comme propres à leurs auteurs".

VU, le Président de Thèse,

VU, le Doyen de la Faculté,

VU et permis d'imprimer
en référence à la délibération
du Conseil d'Université en
date du 14 décembre 1973

Le Président de l'Université de CAEN,

